

## MALADIES RARES

Pré-indication	Dossiers SPICE
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	1118
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	30
Aplasies et hypoplasies médullaires	19
Ataxies héréditaires du sujet jeune	66
Cardiomyopathies familiales	41
Diabète néonatal	2
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipoatrophiques	12
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	4
Dysraphismes	31
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	68
Dystrophies rétiniennes héréditaires	139
Déficience intellectuelle	770
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	9
Déficits immunitaires héréditaires	18
Entéropathies congénitales du jeune enfant	10
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	55
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	1
Génodermatoses	45
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	12
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	8
Insuffisance ovarienne primitive	33
Leucodystrophies	154
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	59
Maladies constitutionnelles du globule rouge	11
Maladies des artères de moyen calibre	8
Maladies héréditaires du métabolisme	61
Maladies mitochondriales	46
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	24
Maladies osseuses constitutionnelles	342
Maladies respiratoires rares	8
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	4
Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques	5
Malformations cérébrales	292
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	49
Malformations oculaires	91
Myopathies	38
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	4
Neutropénies chroniques sévères	19
Néphropathies chroniques	101
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	39
Pathologies de l'hémostase	7
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	30
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	9
Schizophrénie syndromique	15
Surdités précoces	293
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	20
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrisme de l'aorte thoracique	28
Troubles du rythme héréditaires	33
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	55
<b>Total</b>	<b>4336</b>

## CANCERS

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique	461
Cancers de primitif inconnu	32
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	16
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	190
Cancers rares	147
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	53
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	5
Lymphomes de diagnostic incertain	3
<b>Total</b>	<b>907</b>

## ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	38
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	68
<b>Total</b>	<b>106</b>